

Πρωτιαία επάρματα.

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

Αυτό το φυλλάδιο θα σας βοηθήσει να καταλάβετε τι είναι τα πρωτιαία επάρματα, τι τις προκαλεί και τι πρέπει να προσέχετε κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης, καθώς και τις επιπτώσεις για το μωρό σας όταν γεννηθεί.

Τι είναι τα πρωτιαία επάρματα;

Τα πρωτιαία επάρματα είναι σαρκώδη εξαρτήματα στο χρώμα του δέρματος μπροστά από το αυτί. Είναι μια πολύ συχνή δυσμορφία του αυτιού και επηρεάζουν περίπου το 1,5% του πληθυσμού.

Τι προκαλεί τα πρωτιαία εξαρτήματα;

Οι περισσότερες περιπτώσεις είναι σποραδικές, δηλαδή η ανάπτυξη αυτής της κατάστασης είναι τυχαία και δεν έχει γνωστή αιτία. Ωστόσο, ορισμένες περιπτώσεις οφείλονται σε γενετικό σύνδρομο. Τα γενετικά σύνδρομα είναι ασθένειες που προκαλούνται από μεταλλάξεις ή διαφορές στη γενετική πληροφορία. Τα γενετικά σύνδρομα συχνά προκαλούν πολλαπλές ανωμαλίες.

Πρέπει να κάνω περισσότερες εξετάσεις;

Θα πρέπει να ρωτήσετε αν μπορεί να γίνει εξειδικευμένο/αναλυτικό υπερηχογράφημα του μωρού κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης για να διαπιστωθεί αν το μωρό έχει και άλλες ανωμαλίες, ή αν τα πρωτιαία επάρματα είναι το μόνο πρόβλημα. Εάν υπάρχουν πρόσθετες ανωμαλίες, συνήθως συνιστάται η συμβουλή ενός ειδικού γενετιστή για να διαπιστωθεί εάν μπορεί να υπάρχει κάποιο γενετικό σύνδρομο που να προκαλεί τις ανωμαλίες.

Μπορεί να σας προσφερθεί γενετικός διαγνωστικός έλεγχος μέσω μιας επεμβατικής διαδικασίας για να διαπιστωθεί εάν η αιτία του πρωτιαίου επάρματος είναι ορισμένες γενετικές αλλαγές. Οι επεμβατικές γενετικές εξετάσεις ενέχουν μικρό κίνδυνο αποβολής. Δεν επιλέγουν όλοι οι ασθενείς να υποβληθούν σε αυτού του είδους τις εξετάσεις. Θα πρέπει να συζητήσετε τις επιλογές για γενετικές εξετάσεις με τον γιατρό σας για να καθορίσετε ποια απόφαση είναι σωστή για εσάς και την οικογένειά σας.

Εάν δεν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες που να φαίνονται στο υπερηχογράφημα και ο γενετικός έλεγχος δίνει φυσιολογικά αποτελέσματα, τότε η παρουσία πρωτιαίων επαρμάτων είναι πιο πιθανό να είναι μεμονωμένη και να μη σχετίζεται με γενετική αιτία.

Τι πρέπει να προσέξω κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης;

Εάν δεν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες, τότε μπορείτε να κάνετε τον έλεγχο της εγκυμοσύνης σας κανονικά. Εάν υπάρχουν άλλες ανωμαλίες, οι αλλαγές στη φροντίδα σας θα εξαρτηθούν από το ποιες είναι και τι σημαίνουν.

Τι σημαίνει αυτό για το μωρό μου μετά τη γέννησή του;

Πρωτιαία επάρματα.

Σειρά ενημέρωσης ασθενών - Τι πρέπει να γνωρίζετε, τι πρέπει να ρωτάτε.

Τα παιδιά που γεννιούνται με πρωτιαία επάρματα πρέπει να αξιολογούνται για πιθανή απώλεια ακοής. Αυτό συχνά περιλαμβάνει ακουσολογικές εξετάσεις και μπορεί επίσης να περιλαμβάνει απεικονιστικές εξετάσεις για την ανίχνευση τυχόν ανωμαλιών που μπορεί να υπάρχουν στον εξωτερικό ακουστικό πόρο, το μέσο και το εσωτερικό αυτί. Συχνά εμπλέκεται ομάδα ειδικών που περιλαμβάνει γενετιστές, ωτορινολαρυγγολόγους, παιδίατρους και πλαστικούς χειρουργούς. Το πρωτιαίο έπαρμα μπορεί αργότερα να αφαιρεθεί με πλαστική χειρουργική για αισθητικούς λόγους.

Θα ξανασυμβεί;

Η πιθανότητα η παρουσία πρωτιαίων επαρμάτων να επηρεάσει και επόμενο παιδί εξαρτάται από την υποκείμενη αιτία της πάθησης. Έχουν αναφερθεί οικογενείς περιπτώσεις, δηλαδή περιπτώσεις που διατρέχουν οικογένειες. Προτείνουμε να συναντηθείτε με έναν γενετικό σύμβουλο για να συζητήσετε τη συγκεκριμένη πιθανότητα να αποκτήσετε άλλο παιδί με πρωτιαίο έπαρμα.

Ποιες άλλες ερωτήσεις πρέπει να κάνω;

- Υπάρχουν άλλες ανωμαλίες στο υπερηχογράφημα;
- Τι είδους γενετικό έλεγχο ή δοκιμή θα πρέπει να εξετάσω;
- Πόσο συχνά πρέπει να κάνω υπερηχογραφικές εξετάσεις;
- Πού θα πρέπει να γεννήσω;
- Πού θα λάβει το μωρό την καλύτερη φροντίδα μετά τη γέννησή του;
- Μπορώ να γνωρίσω εκ των προτέρων την ομάδα των γιατρών που θα βοηθήσουν το μωρό μου όταν γεννηθεί;

Τελευταία τροποποίηση Αύγουστος 2023